

Poland sendromu

Müferet ERGÜVEN (*), Mehmet MALÇOK (**), Nuran ÇELENK (***)

ÖZET

Poland sendromu başlıca pektoralis majör kasının hipoplazisi, ipsilateral değişken derecede üst ekstremité deformiteleri ve göğüs malformasyonları ile karakterize, konjenital bir sendromdur. Ortalama 30.000 canlı doğumda bir sıklıkta görülmektedir. Aynı aileden tanımlanan olgular olması nedeni ile otozomal dominant geçiş düşünülse bile çoğu olgu sporadiktir. Erkek cinsiyette daha sık görülür. Daha önceki yıllarda kozmetik problemler nedeniyle adolesan ve erişkin dönemde doktor başvuruları görülmekteydi. Bu sendromun artık daha iyi biliniyor olması nedeni ile tanısı çocukluk döneminde konmaktadır. Olgumuz, parmak anomalileri nedeni ile getirilen, beş günlük erkek bebektir. Kardiyolojik anomaliler başta olmak üzere, anomalilerle birlikteliği fazla olan ve malignite riski taşıyan, nadir görülen konjenital bir hastalık olan Poland sendromu, bu özellikleri vurgulanmak amacı ile sunuldu.

Anahtar kelimeler: Poland sendromu, anomali, konjenital

SUMMARY

Poland syndrome: A case report

Poland syndrome is a congenital syndrome that is characterized by pectoralis major hypoplasia, variable upper extremity deformities and chest malformations. It seems per 30.000 birth. Despite its heredity seems like otosomal dominant therefore a few cases has been diagnosed in the same families, generally it seems sporadically. It seems more in male. Recent years adolescent and adult patients have resorted to a physician because of the cosmetic problems. This syndrome can be diagnosed in the childhood easily due to known more. Our case is a five-day male baby, resorted us for finger anomalies. Poland syndrome, that is rare congenital disorder, is provided to emphasize its characteristic feature; especially cardiac anomalies, other anomalies and entertaining risk of malignities.

Key words: Poland syndrome, anomaly, congenital

OLGU SUNUMU

Beş günlük erkek hasta hastanemize sağ el parmaklarında yapışiklık ve kısalık nedeni ile yönlendirildi. Anamnezinde 22 yaşında G1P1 anneden vajinal yolla, term olarak hastanede doğduğu, prenatal, natal ve postnatal dönemde herhangi bir özellik olmadığı öğrenildi. Anne ve baba arasında akrabalık yoktu. Soygeçmişte özellik saptanmadı. Bebeğin tartısı 3250 gr, boyu 50 cm, baş çevresi 36 cm idi. Fizik muayenesinde ön fontanel 2x2 cm açık, arka fontanel kapalı, atipik yüz görügnümü yoktu. Solunum sistem muayenesinde sağ ve sol toraks genişliği arasında minimal farklılık, sağ toraks kaslarında hipoplazi mevcuttu. Solunumu rahattı ve solunum sesleri doğaldı. NDS:120/dk., kalp sesleri doğal ve üfürümü yoktu. Sağ el 3. ve

4. parmaklarda sindaktili, sağ el tüm parmaklarda brakidaktili ve sağ el hipoplazisi mevcuttu. Diğer sistem muayeneleri doğaldı.

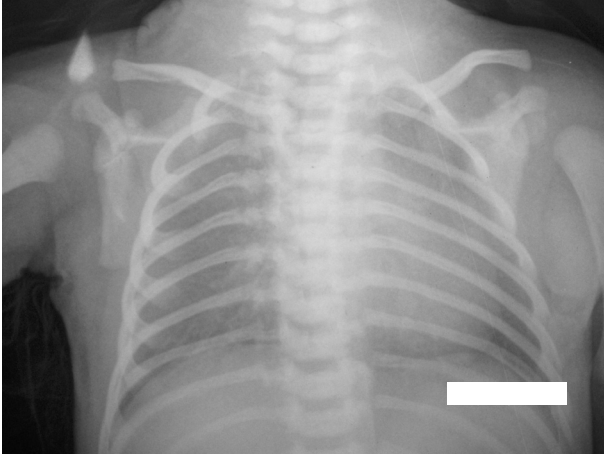
Yapılan incelemelerde kan sayımı, rutin idrar ve biyokimyasal parametreleri normal sınırlarda idi. Hastamızda Poland sendromunda sık görülen meme başı yokluğu veya hipoplazisi olmamasına rağmen eşlik edebilecek diğer anomaliler açısından tarandı. Direk göğüs grafisinde kostalarda ve sternumda belirgin yapısal anomali olmamakla birlikte sağ taraf kostaları sol tarafa göre hafif kısa saptandı (Resim 1). Akciğer parankimi ve kalp, grafide normal sınırlarda idi. Kardiyak anomaliler açısından yapılan ekokardiyogramı normal sınırlarda idi. Eşlik edebilecek üriner anomaliler açısından yapılan üriner sistem ultrasonografisi normaldi. Ultra-

Geliş tarihi: 22.08.2010

Kabul tarihi: 01.03.2011

Göztepe Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği Şefi, Uzm. Dr.*; Şile Devlet Hastanesi, Uzm Dr.**; Göztepe Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Dr.***

sonografide, batın içinde diğer organ ve yapılarda yapısal anomali saptanmadı. Sağ kol ve önkol Dopler USG incelemesi normaldi. Hastamız pektoralis major kasının hipoplazisine sinbrakidaktili



Resim 1.



Resim 2.



Resim 3.

dışında başka herhangi bir anomalinin eşlik etmesi nedeniyle, Poland sendromunun hafif formu olarak değerlendirildi (Resim 2,3).

TARTIŞMA

İlk kez 1841'de Alfred Poland tarafından tanımlanan Poland sendromu nadir görülen konjenital, çoğunlukla sporadik bir hastalıktır. Sıklığı bazı kaynaklarda 1/17.000 ve 1/100.000 arasında değişmektedir. Çoğu kaynakta 1/30.000 olarak belirtilmektedir.

Literatürde tanımlanmış Poland sendromlu olguların çoğu sporadiktir. Otozomal dominant geçiş nadir olgularda gösterilmiştir (1). Bazı yayınlarda ise, aynı ailede birden fazla Poland sendromlu hasta görülmesi ile bu sendromun ailevi formu tanımlanmıştır (5,21). Bizim olgumuzun ailesinde akraba evliliği yoktu ve ailede Poland sendromlu olgu saptanmadı. Literatürde sıklıkla (bazı yayınlarda % 67 oranında) sol tarafın etkilendiği bildirilmektedir (1,7,9). Bizim olgumuz da sağ tarafta malformasyonun olması nedeniyle literatürde sıklıkla görüldüğü şekildedir farklıdır. Çok daha nadir olarak bilateral etkilenen Poland sendromlu olgular da sunulmuştur (19,20). Bu olgularda torakal tutulum bilateral olabilmesine rağmen kol, önkol ve elde bilateral tutulum henüz tanımlanmamıştır.

Bir hipoteze göre, intrauterin dönemde pektoralis major kasının azalmış kanlanmasına bağlı olarak geliştiği düşünülen Poland sendromunda aynı taraf kol ve el kaslarının kanlanmasının da azalması durumunda, o taraf kaslarda hipoplazi, kemiklerde sinbrakidaktili hatta daha ciddi vakalarda radius kemik yokluğu ve fokomeliye kadar giden gelişim kusurları izlenebilmektedir (1,3). Bizim olgumuzda olası kanlanma bozukluğunu gösterebilmek amacıyla yapılan sağ üst ekstremitte venöz ve arteriyel Dopler USG incelemesi normal sınırlarda idi. Deveci ve ark.'nın yayınladığı olguda ise, toraks MR anjiyografide bizim olgumuzda olduğu gibi damarsal hipoplaziyi destekleyecek bulguların olmaması, bu hastalığın patogenezinde başka faktör-

lerin de sorumlu olabileceğini göstermektedir (10).

Poland sendromlu olguların bir kısmına meme başı anomalileri (hipoplazi, aplazi veya içe dönük meme başı), aynı taraf kolda hipoplazik radius ve/veya ulna, oligodaktili, Kosta yokluğu gibi iskelet sistemi anomalileri eşlik edebilmektedir (1,3,6).

Literatürde Poland sendromuna eşlik eden el anomalileri ile ilgili en geniş sınıflama Al-Qattan tarafından yapılmıştır (2). Bu sınıflamada; tip 1'de eller tamamen normal, tip 2'de etkilenmiş taraftaki el diğer tarafa göre daha küçük fakat klinik ve radyolojik anomali yoktur. Tip 3'te simbrakidaktili, tip 4'te ise parmakların bazıları yoktur. Tip 5'de tüm parmakların yokluğu veya fonksiyonsuz rudimenter parmaklar, tip 6'da buna ek olarak metakarpların rudimenter oluşu ve tip 7'de ise fokomeli mevcuttur. Bizim olgumuzda sağ elde simbrakidaktili ve hipoplazi mevcuttu ve tip 3 sınıfına girmektedir. Literatürde pektoralis kas tutulumu ile aynı taraflı el anomalileri sık görüldüğü belirtilmesine rağmen Çetin ve ark. Mobius sendromu ile birlikte olan, ipsilateral el ve ayak anomalilerine ek olarak faysal paralizi ve kontrolateral el anomalisinin olduğu olgu yayınlamışlardır (8).

Poland sendromunun konjenital kalp hastalıklarına özellikle de dekstroardiye eşlik edebileceği bilinmektedir. Torre M. ve ark. taradıkları 122 Poland sendromlu hastanın 20'sinde (% 14) dekstroardi birlikteliğini görmüşlerdir. Bu 20 olgunun hepsinde sol toraks ve kol tutulumu ile birlikte 2 veya daha fazla sol kosta parsiyel agenezisi saptanmış ve bu da intrauterin dönemde kalbin, sol toraks boşluğunun daralması nedeni ile sağ yerleşimli olması ile ilgili olarak açıklanmıştır (4,12). İzole dekstroardinin toplumdaki sıklığı 1/30.000 olmasına rağmen bu sıklığın Poland sendromunda artması, dekstroardinin Poland sendromunun bir parçası olduğunu düşündürmektedir. Fraser ve ark. ise, Poland sendromu ve dekstroardi birlikteliğini % 16 bulmuştur. Sağ tarafın etkilendiği olgularda dekstroardi olmaması ise bu hipotezi destekleyen

önemli bir bulgudur (9). Deveci ve ark. (10) ve Mutlu ve ark. (11) ise yayınladıkları Poland sendromlu hastada dekstroardi birlikteliğini vurgulamıştır. Literatürde sekonder dekstroardi ile bu sendromun birlikteliği Poland sekuensi olarak da adlandırılmaktadır (13). Bu durum bize başta dekstroardi olmak üzere Poland sendromuna eşlik edebilecek kardiyak anomaliler açısından Poland sendromlu her olguya EKO uygulamasının gerekliliğini vurgulamaktadır. Bizim olgumuzun ise EKO bulguları normal sınırlarda olup hastamız literatürde belirtildiği üzere daha sık görülen hafif form Poland sendromu ile uyumlu idi.

Göğüs deformitelerine sekonder gelişen belirgin solunum sıkıntısı veya sadece spirometrik ölçümlerle ortaya konabilen maksimal inspiratuar/ekspiratuar basınç etkilenmesi görülebilmektedir (24). Çoğu olguda ise solunum işlevlerinin etkilenmediği bilinmektedir.

Poland sendromuna vertebra anomalilerinin de eşlik edebileceği bilinmektedir. Erol ve ark., servikal vertebra anomalisi olan Klippel-feil sendromlu hastada Poland sendromunun da eşlik ettiğini yayınlamışlardır (14). Literatürde lumbosakral vertebra anomalisine eşlik eden Poland sendromlu olgu da sunulmuştur (15). Bizim olgumuzun çekilen direk grafilerinde vertebra anomalisi tespit edilmemiştir.

Literatürde Poland sendromuna tümörlerin eşlik ettiği bilinmektedir. Erişkin dönemde özellikle hipoplazik memede karsinomlar başta olmak üzere çeşitli malignitelerin eşlik edebileceği bildirilmiştir (16). Gastrik karsinom, akciğer tümörleri ve intrakraniyal solid tümörlerle birlikteliği gösterilmiştir (17,18,23). Lösemi ile birlikteliğinin gösterildiği yayınlarda da vardır (22). Poland sendromlu hastalar malignite gelişimi riski nedeniyle de takibe alınmalıdır. Hipospadias, endokrin anomaliler, kraniyal sinir felci, mental retardasyon, psikososyal geriliğin de daha seyrek olarak eşlik edebileceği bilinmektedir.

SONUÇ

Nadir görülen bir hastalık olan Poland sendromu, bizim olgumuzda bulunan tipik özellikleri ile sunulmuştur. Bu olgu ile Poland sendromunun takibinde eşlik edebilecek konjenital veya sonradan kazanılmış hastalıklar açısından dikkatli takip edilmesi gerektiği vurgulanmak istenmiştir.

KAYNAKLAR

1. Fokin AA, Robicsek F. Poland's syndrome revisited. *Ann Thorac Surg* 2002;74:2218-2225.
[http://dx.doi.org/10.1016/S0003-4975\(02\)04161-9](http://dx.doi.org/10.1016/S0003-4975(02)04161-9)
2. Al-Qattan MM. Classification of hand anomalies in Poland's syndrome. *Br J Plast Surg* 2001;54:132-136.
<http://dx.doi.org/10.1054/bjps.2000.3505>
PMid:11207123
3. Galvagno G, Marra A, Ghiotti MP, et al. Poland's syndrome. Presentation of a case of probable vascular origin. *Pediatr Med Chir* 1988;10:119-121.
PMid:2836820
4. Torre M, Baban A, Buluggiu A, Costanzo S, Bricco L, Lerone M, Bianca S, Gatti GL, Sénès FM, Valle M, Calevo MG. Dextrocardia in patients with Poland syndrome: phenotypic characterization provides insight into the pathogenesis. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2010;139:1177-82.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.jtcvs.2009.08.024>
PMid:19909992
5. Jones KL. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. 5th ed. Saunders 1997; 302.
6. Effman EL. Chest wall. In: Kuhn JP, Slovis TL, Haller JO, editors. Caffey's pediatric diagnostic imagines. 10th ed: Mosby, Philadelphia 2004; 817-57
7. Stevens DB, Fink BA, Prevel C. Poland's syndrome in one identical twin. *J Pediatr Orthop* 2000;20:392-395.
<http://dx.doi.org/10.1097/01241398-200005000-00024>
PMid:10823612
8. Cetin II, Aktaş D, Tunçbilek E. Ipsilateral foot and contralateral hand anomalies in a patient with Poland-Moebius syndrome. *Eur J Med Genet* 2005;48:183-7.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.ejmg.2005.01.022>
PMid:16053910
9. Fraser FC, Teebi AS, Walsh S, Pinky L. Poland sequence with dextrocardia: Which comes first? *Am J Med Genet* 1997;73:194-196.
[http://dx.doi.org/10.1002/\(SICI\)1096-8628\(19971212\)73:2<194::AID-AJMG16>3.0.CO;2-L](http://dx.doi.org/10.1002/(SICI)1096-8628(19971212)73:2<194::AID-AJMG16>3.0.CO;2-L)
10. Devci U, Çivilibal M, Ataoğlu E, Ekvli M. Poland sendromu ve izole dekstrocardi birlikteliği. *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi* 2003;46:50-53.
11. Mutlu H, Sildiroglu O, Basekim CC, Kizilkaya E. A variant of Poland syndrome associated with dextroposition. *J Thorac Imaging* 2007;22:341-2.
<http://dx.doi.org/10.1097/01.rti.0000184831.84395.05>
PMid:18043389

12. Beer GM, Kompatscher P, Hergan K. Poland's syndrome and vascular malformations. *Br J Plast Surg* 1996;49:482-484.
[http://dx.doi.org/10.1016/S0007-1226\(96\)90037-5](http://dx.doi.org/10.1016/S0007-1226(96)90037-5)
13. van der Feen C, van Oort AM, Pelleboer RA. A neonate with the heart in the right hemithorax. *Ned Tijdschr Geneesk* 2006;150:2681-5.
PMid:17194001
14. Erol M, Caksen H, Tan O, Atik B, Unal O, Odabaş D. Report of a girl with Klippel-feil syndrome and Poland anomaly. *Genet Couns* 2004;15:469-72.
PMid:15658624
15. Hammer SG. Poland sequence: two unusual cases and brief review of the literature. *WMJ* 1999;98:52-4.
16. Li J, Zhang S, Shao C, Xu M, Chen S, Lu C, Wang Z, Zhao Z, Fan X, Tu J. Poland's syndrome complicated with breast cancer: mammographic, ultrasonographic, and computed tomographic findings. *Acta Radiol* 2008;49:387-90.
<http://dx.doi.org/10.1080/02841850801922904>
PMid:18415780
17. Kurt Y, Demirbas S, Uluutku AH, Akin ML, Celenk T. Poland's syndrome and gastric cancer: report of a case. *Eur J Cancer Prev* 2006;15:480-2.
<http://dx.doi.org/10.1097/01.cej.0000198898.47926.8b>
PMid:17106325
18. Ahn ML, Park SH, Park YH. Poland's syndrome with lung cancer. A case report. *Acta Radiol* 2000;41(5):432-4.
PMid:11016761
19. Baban A, Torre M, Bianca S, Buluggiu A, Rossello MI, Calevo MG, Valle M, Ravazzolo R, Jasonni V, Lerone M. Poland syndrome with bilateral features: case description with review of the literature. *Am J Med Genet A* 2009;149A(7):1597-602.
<http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.a.32922>
PMid:19533787
20. Karnak I, Tanyel FC, Tunçbilek E, Unsal M, Büyükpamukçu N. Bilateral Poland anomaly. *Am J Med Genet* 1998;75:505-7.
[http://dx.doi.org/10.1002/\(SICI\)1096-8628\(19980217\)75:5<505::AID-AJMG9>3.0.CO;2-L](http://dx.doi.org/10.1002/(SICI)1096-8628(19980217)75:5<505::AID-AJMG9>3.0.CO;2-L)
21. Cobben JM, Robinson PH, van Essen AJ, van der Wiel HL, ten Kate LP. Poland anomaly in mother and daughter. *Am J Med Genet* 1989;33:519-21.
<http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.1320330423>
PMid:2556920
22. Parikh PM, Karandikar SM, Koppikar S, Pahuja R, Charak BS, Saikia T, Gopal R, Advani SH. Poland's syndrome with acute lymphoblastic leukemia in an adult. *Med Pediatr Oncol* 1988;16(4):290-2.
<http://dx.doi.org/10.1002/mpo.2950160415>
PMid:2843736
23. Elli M, Oğur G, Dağdemir A, Pinarlı G, Ceyhan M, Dağçınar A. Poland syndrome with intracranial germ cell tumor in a child. *Pediatr Hematol Oncol* 2009;26:150-6.
<http://dx.doi.org/10.1080/08880010902771622>
PMid:19382037
24. Deniz Ö, Tozkoparan E, Gümüş S, Yıldız Y, Savcı S, Bilgiç H, Ekiz K, Demirci N. Poland Sendromu Olgusu. *Tüberküloz ve Toraks Dergisi* 2005;53:275-279.